



福岡県医発第 321 号(地)

平成 29 年 4 月 26 日

各 医 師 会 長 殿

福 岡 県 医 師 会

会長 松田 峻一良

(公 印 省 略)

指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について

本年 3 月 16 日付福岡県医発第 3410 号（地）にてご連絡申し上げましたとおり、今般、平成 29 年 4 月 1 日から医療費助成を開始する指定難病（24 疾病）について告示（平成 29 年厚生労働省告示第 124 号）されるとともに、指定難病の診断基準、重症度分類等、臨床調査個人票（以下、「診断基準等」という。）に係る関連通知を改正する旨、厚生労働省より各都道府県宛に別添の通知がなされ、日本医師会に対しても周知方依頼がなされております。

また、臨床調査個人票の改正に伴い、改正前の臨床調査個人票について 1 年間（当該期間中における最初の支給認定・更新申請時に限る。）は使用しても差し支えないとする旨、厚生労働省より別添の事務連絡がなされたため、あわせてのご連絡となっております。

今般の主な改正内容等は下記のとおりですので、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、貴会会員に対する周知方ご高配賜りますようよろしくお願い申し上げます。

記

【主な改正内容等】

1. 指定難病の名称の変更（2 疾病）および追加（24 疾病）
 - ・厚生労働省告示第 124 号を参照
2. 「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正
 - ・既存の指定難病（一部）に係る診断基準、重症度分類等の改正
 - ※概要は厚生労働省通知（H29. 3. 31 健発 0331 第 5 号）の別紙 2 を参照
 - ・新規指定難病に係る診断基準、重症度分類等の追加

3. 「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正

- ・臨床調査個人票の全面改正
- ・新規指定難病に係る臨床調査個人票の追加
- ・臨床調査個人票（更新）の廃止

※同一様式内で「新規」、「更新」の別を可能としたため。

改正後の診断基準等につきましては、厚生労働省ホームページに掲載されております。

URL：<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

4. 周知用リーフレットについて

今般の対象疾病の拡大にあたり、厚生労働省において周知用リーフレットが作成され、医療機関窓口への設置等に関しても日本医師会宛に協力依頼がなされており、日医会員に対して同リーフレット日医雑誌4月号に同封して送付されますことを申し添えます。

(地Ⅲ7)

平成29年4月6日

都道府県医師会

担当理事 殿

日本医師会常任理事

羽 鳥 裕

指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について

時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。

さて、本年3月3日付け文書(地Ⅲ251)にて予めご連絡申し上げましたとおり、今般、平成29年4月1日から医療費助成を開始する指定難病(24疾病)について告示(平成29年厚生労働省告示第124号)されるとともに、指定難病の診断基準、重症度分類等、臨床調査個人票(以下、「診断基準等」という。)に係る関連通知を改正する旨、厚生労働省より各都道府県あて別添の通知がなされ、本会に対しても周知方依頼がありましたのでご連絡申し上げます。

また、臨床調査個人票の改正に伴い、改正前の臨床調査個人票について、1年間(当該期間中における最初の支給認定・更新申請時に限る。)は使用しても差し支えないとする旨、厚生労働省より別添の事務連絡が発出されておりますので、あわせてご連絡いたします。

今般の主な改正内容等は下記のとおりとなっておりますので、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、貴会管内郡市区医師会等に対する周知方について、ご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

記

【主な改正内容等】

1. 指定難病の名称の変更(2疾病)および追加(24疾病)
 - ・厚生労働省告示第124号を参照

2. 「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正

- ・既存の指定難病（一部）に係る診断基準、重症度分類等の改正
※概要は厚生労働省通知（H29.3.31 健発 0331 第5号）の別紙2をご参照
- ・新規指定難病に係る診断基準、重症度分類等の追加

3. 「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正

- ・臨床調査個人票の全面改正
- ・新規指定難病に係る臨床調査個人票の追加
- ・臨床調査個人票（更新）の廃止
※同一様式内で「新規」、「更新」の別を可能としたため。

改正後の診断基準等につきましては、厚生労働省ホームページ（以下、URL をご参照）に掲載されております。

URL : <http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

4. 周知用リーフレットについて

今般の対象疾病の拡大にあたり、厚生労働省において周知用リーフレットが作成され、医療機関窓口への設置等に関し本会あてに協力依頼がありましたので、貴会あてに1部お送り申し上げます。

なお、本リーフレットは日医雑誌4月号に同封し日医会員に送付されますことを申し添えます。

公益社団法人 日本医師会会長 殿

厚生労働省健康局難病対策課長



指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について（周知依頼）

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年法律第 50 号。以下「法」という。）に基づく医療費助成の対象疾病については、最新の研究成果等を踏まえ、平成 29 年 4 月 1 日から 24 疾患追加することとしました。

これにあわせて、指定難病の診断基準及び重症度分類等（以下「診断基準等」という。）並びに診断書（以下「臨個票」という。）の様式についても、最新の医学的知見等を踏まえて見直しを行いました。

また、臨個票の様式については、平成 29 年度中に運用を開始することとしている指定難病患者データベースシステムへの円滑なデータ登録に資するよう、全面的に改正を行うことといたしました。

このため、下記 1 から 3 までに掲げる告示及び通知の改正、並びに下記 4 に掲げる当該改正に伴う審査等の取扱いについて、法第 7 条に基づく支給認定に関する事務を行う都道府県に対して周知を行いました。

つきまして、貴会からも、都道府県医師会を通じ、法第 6 条に基づき指定難病に関する診断を行う難病指定医及び協力難病指定医へ周知いただけるよう、御配慮方よろしくお願いいたします。

なお、下記 2 及び 3 により改正された診断基準等及び臨個票については、下記 5 のリンク先に電子媒体を掲載していますので、周知に当たりご活用ください。

記

1. 「難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 1 項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第 7 条第 1 項第 1 号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度の一部を改正する件」（平成 29 年厚生労働省告示第 124 号）
2. 「「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について」（平成 29 年 3 月 31 日付け健発 0331 第 5 号厚生労働省健康局長通知）
3. 「「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について」（平成 29 年 3 月 31 日付け健難発 0331 第 1 号厚生労働省健康局難病対策課長通知）

4. 「「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正に伴う審査等の取扱いについて」
(平成 29 年 3 月 31 日付け事務連絡)

5. リンク先：<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

以上

○厚生労働省告示第百二十四号

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）第五条第一項の規定に基づき、難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成二十六年厚生労働省告示第三百九十三号）の一部を次のように改正し、平成二十九年四月一日から適用する。

平成二十九年三月三十一日

厚生労働大臣 塩崎 恭久

第九十三号中「原発性胆汁性肝硬変」を「原発性胆汁性胆管炎」に改め、第二百八十八号中「自己免疫性出血病Ⅺ」を「自己免疫性後天性凝固因子欠乏症」に改め、第三百六号の次に次のように加える。

三百七 カナバン病

三百八 進行性白質脳症

三百九 進行性ミオクローヌステんかん

三百十 先天異常症候群

三百十一 先天性三尖弁狭窄症^{せんさく}

三百十二 先天性僧帽弁狭窄症^{さく}

三百十三	先天性肺静脈狭窄症 さく
三百十四	左肺動脈右肺動脈起始症
三百十五	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
三百十六	カルニチン回路異常症
三百十七	三頭酵素欠損症
三百十八	シトリン欠損症
三百十九	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
三百二十	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症
三百二十一	非ケトーシス型高グリシン血症
三百二十二	β －ケトチオラーゼ欠損症
三百二十三	芳香族L－アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
三百二十四	メチルグルタコン酸尿症
三百二十五	遺伝性自己炎症疾患
三百二十六	大理石骨病
三百二十七	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
三百二十八	前眼部形成異常

三百二十九 無虹彩症

三百三十 先天性氣管狹窄^{さく}症

難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成二十六年厚生労働省告示第三百九十三号）の一部を改正する件（案）
新旧対照条文

目次

○ 難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成二十六年厚生労働省告示第三百九十三号）（抄） 1

○ 難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成二十六年厚生労働省告示第三百九十三号）（抄）

（傍線部分は改正部分）

改正後	現行
難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病は次の各号に掲げるとおりとし、同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする。 一〇九十二（略） 九十三 原発性胆汁性胆管炎 九十四〇二百八十七（略） 二百八十八 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 二百八十九〇三百六（略） 三百七 カナバン病 三百八 進行性白質脳症 三百九 進行性ミオクロノスてんかん 三百十 先天異常症候群 三百十一 先天性三尖弁狭窄症 三百十二 先天性僧帽弁狭窄症 三百十三 先天性肺静脈狭窄症 三百十四 左肺動脈右肺動脈起始症 三百十五 ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMXB関連	難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病は次の各号に掲げるとおりとし、同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする。 一〇九十二（略） 九十三 原発性胆汁性肝硬変 九十四〇二百八十七（略） 二百八十八 自己免疫性出血病XIII 二百八十九〇三百六（略） （新設） （新設） （新設） （新設） （新設） （新設） （新設） （新設） （新設） （新設）

腎症		(新設)
三百十六	カルニチン回路異常症	(新設)
三百十七	三頭酵素欠損症	(新設)
三百十八	シトリン欠損症	(新設)
三百十九	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	(新設)
三百二十	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	(新設)
三百二十一	非ケトーシス型高グリシン血症	(新設)
三百二十二	βーケトチオラーゼ欠損症	(新設)
三百二十三	芳香族Lーアミノ酸脱炭酸酵素欠損症	(新設)
三百二十四	メチルグルタコン酸尿症	(新設)
三百二十五	遺伝性自己炎症疾患	(新設)
三百二十六	大理石骨病	(新設)
三百二十七	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	(新設)
三百二十八	前眼部形成異常	(新設)
三百二十九	無虹彩症	(新設)
三百三十	先天性気管狭窄症 きく	(新設)

難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病

(307～330については平成29年4月から医療費助成を開始)

番号	病名
1	球脊髄性筋萎縮症
2	筋萎縮性側索硬化症
3	脊髄性筋萎縮症
4	原発性側索硬化症
5	進行性核上性麻痺
6	パーキンソン病
7	大脳皮質基底核変性症
8	ハンチントン病
9	神経有棘赤血球症
10	シャルコー・マリー・トゥース病
11	重症筋無力症
12	先天性筋無力症候群
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパ
15	封入体筋炎
16	クロウ・深瀬症候群
17	多系統萎縮症
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
19	ライソゾーム病
20	副腎白質ジストロフィー
21	ミトコンドリア病
22	もやもや病
23	プリオン病
24	亜急性硬化性全脳炎
25	進行性多巣性白質脳症
26	HTLV-1関連脊髄症
27	特発性基底核石灰化症
28	全身性アミロイドーシス
29	ウルリッヒ病
30	遠位型ミオパチー
31	ベスレムミオパチー
32	自己貪食空胞性ミオパチー
33	シュワルツ・ヤンペル症候群
34	神経線維腫症
35	天疱瘡
36	表皮水疱症
37	膿疱性乾癬(汎発型)
38	ステューヴンス・ジョンソン症候群
39	中毒性表皮壊死症
40	高安動脈炎
41	巨細胞性動脈炎
42	結節性多発動脈炎
43	顕微鏡的多発血管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
46	悪性関節リウマチ
47	バージャー病
48	原発性抗リン脂質抗体症候群
49	全身性エリテマトーデス
50	皮膚筋炎／多発性筋炎
51	全身性強皮症
52	混合性結合組織病
53	シェーグレン症候群
54	成人スチル病
55	再発性多発軟骨炎
56	ベーチェット病
57	特発性拡張型心筋症
58	肥大型心筋症
59	拘束型心筋症
60	再生不良性貧血
61	自己免疫性溶血性貧血
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
63	特発性血小板減少性紫斑病
64	血栓性血小板減少性紫斑病
65	原発性免疫不全症候群
66	IgA 腎症
67	多発性嚢胞腎
68	黄色靱帯骨化症
69	後縦靱帯骨化症
70	広範脊柱管狭窄症

番号	病名
71	特発性大腿骨頭壊死症
72	下垂体性ADH分泌異常症
73	下垂体性TSH分泌亢進症
74	下垂体性PRL分泌亢進症
75	クッシング病
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
78	下垂体前葉機能低下症
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
80	甲状腺ホルモン不応症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症
82	先天性副腎低形成症
83	アジソン病
84	サルコイドーシス
85	特発性間質性肺炎
86	肺動脈性肺高血圧症
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
89	リンパ脈管筋腫症
90	網膜色素変性症
91	バッド・キアリ症候群
92	特発性門脈圧亢進症
93	原発性胆汁性肝硬変
94	原発性硬化性胆管炎
95	自己免疫性肝炎
96	クローン病
97	潰瘍性大腸炎
98	好酸球性消化管疾患
99	慢性特発性偽性腸閉塞症
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
101	腸管神経節細胞僅少症
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
103	CFC症候群
104	コステロ症候群
105	チャージ症候群
106	クリオピリン関連周期熱症候群
107	全身型若年性特発性関節炎
108	TNF受容体関連周期性症候群
109	非典型溶血性尿毒症症候群
110	ブラウ症候群
111	先天性ミオパチー
112	マリネスコ・シェーグレン症候群
113	筋ジストロフィー
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
115	遺伝性周期性四肢麻痺
116	アトピー性脊髄炎
117	脊髄空洞症
118	脊髄髄膜瘤
119	アイザックス症候群
120	遺伝性ジストニア
121	神経フェリチン症
122	脳表ヘモジデリン沈着症
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
125	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
126	ペリー症候群
127	前頭側頭葉変性症
128	ピックースタッフ脳幹脳炎
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症
130	先天性無痛無汗症
131	アレキサンダー病
132	先天性核上性球麻痺
133	メビウス症候群
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
135	アイカルディ症候群
136	片側巨脳症
137	限局性皮質異形成
138	神経細胞移動異常症
139	先天性大脳白質形成不全症
140	ドラベ症候群

難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病

(307～330については平成29年4月から医療費助成を開始)

番号	病名
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
142	ミオクロニー欠神てんかん
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
144	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群
146	大田原症候群
147	早期ミオクロニー脳症
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
150	環状20番染色体症候群
151	ラスムッセン脳炎
152	PCDH19関連症候群
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
155	ランドウ・クレフナー症候群
156	レット症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群
158	結節性硬化症
159	色素性乾皮症
160	先天性魚鱗癬
161	家族性良性慢性天疱瘡
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
163	特発性後天性全身性無汗症
164	眼皮膚白皮症
165	肥厚性皮膚骨膜炎
166	弾性線維性仮性黄色腫
167	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群
169	メンケス病
170	オクシピタル・ホーン症候群
171	ウィルソン病
172	低ホスファターゼ症
173	VATER症候群
174	那須・ハコラ病
175	ウィーバー症候群
176	コフィン・ローリー症候群
177	有馬症候群
178	モワット・ウィルソン症候群
179	ウィリアムズ症候群
180	ATR-X症候群
181	クルーゾン症候群
182	アペール症候群
183	ファイファー症候群
184	アントレー・ピクスラー症候群
185	コフィン・シリス症候群
186	ロスマンド・トムソン症候群
187	歌舞伎症候群
188	多脾症候群
189	無脾症候群
190	鰓耳腎症候群
191	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群
193	ブラダー・ウィリ症候群
194	ソトス症候群
195	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群
197	1p36欠失症候群
198	4p欠失症候群
199	5p欠失症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
201	アンジェルマン症候群
202	スミス・マギニス症候群
203	22q11.2欠失症候群
204	エマヌエル症候群
205	脆弱X症候群関連疾患
206	脆弱X症候群
207	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症
209	完全大血管転位症
210	単心室症
211	左心低形成症候群

番号	病名
212	三尖弁閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症
217	エプスタイン病
218	アルポート症候群
219	ギャロウェイ・モワト症候群
220	急速進行性糸球体腎炎
221	抗糸球体基底膜腎炎
222	一次性ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
227	オスラー病
228	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
230	肺胞低換気症候群
231	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症
232	カーニー複合
233	ウォルフラム症候群
234	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
235	副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
240	フェニルケトン尿症
241	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型
244	メープルシロップ尿症
245	プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症
248	グルコーストランスポーター1欠損症
249	グルタル酸血症1型
250	グルタル酸血症2型
251	尿素サイクル異常症
252	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸収不全
254	ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病
257	肝型糖原病
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症
260	シトステロール血症
261	タンジール病
262	原発性高カイロミクロン血症
263	脳腱黄色腫症
264	無 β リボタンパク血症
265	脂肪萎縮症
266	家族性地中海熱
267	高IgD症候群
268	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
270	慢性再発性多発性骨髄炎
271	強直性脊椎炎
272	進行性骨化性線維異形成症
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
274	骨形成不全症
275	タナトフォリック骨異形成症
276	軟骨無形成症
277	リンパ管腫症/ゴーハム病
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
281	クリッペル・トレノニー・ウェーバー症候群
282	先天性赤血球形成異常性貧血

難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病
(307～330については平成29年4月から医療費助成を開始)

番号	病名
283	後天性赤芽球癆
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
285	ファンconi貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血
287	エプスタイン症候群
288	自己免疫性出血病XIII
289	クロンカイト・カナダ症候群
290	非特異性多発性小腸潰瘍症
291	ヒルシュスブルグ病(全結腸型又は小腸型)
292	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残
294	先天性横隔膜ヘルニア
295	乳幼児肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群
298	遺伝性膀胱炎
299	嚢胞性線維症
300	IgG4関連疾患
301	黄斑ジストロフィー
302	レーベル遺伝性視神経症
303	アッシャー症候群
304	若年発症型両側性感音難聴
305	遅発性内リンパ水腫
306	好酸球性副鼻腔炎

番号	病名
307	カナバン病
308	進行性白質脳症
309	進行性ミオクロームスてんかん
310	先天異常症候群
311	先天性三尖弁狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症
313	先天性肺静脈狭窄症
314	左肺動脈右肺動脈起始症
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症
316	カルニチン回路異常症
317	三頭酵素欠損症
318	シトリン欠損症
319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症
321	非ケトーシス型高グリシン血症
322	β -ケトチオラーゼ欠損症
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
324	メチルグルタコン酸尿症
325	遺伝性自己炎症疾患
326	大理石骨病
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
328	前眼部形成異常
329	無虹彩症
330	先天性気管狭窄症

健 発 0331 第 5 号
平成 29 年 3 月 31 日

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚 生 労 働 省 健 康 局 長
（ 公 印 省 略 ）

「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号。以下「法」という。）第5条第1項に規定する指定難病及び当該指定難病について法第7条第1項第1号に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（以下「重症度分類等」という。）については、「難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第7条第1項第1号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度」（平成26年厚生労働省令第393号）において定めており、当該告示で定める指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準（法第6条1項に規定する基準をいう。以下「診断基準」という。）及び重症度分類等の具体的な内容については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日付け健発1112第1号厚生労働省健康局長通知。以下「局長通知」という。）において示している。

今般、「難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第7条第1項第1号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度の一部を改正する件」（平成29年厚生労働省告示第124号）による指定難病の追加等に伴い、局長通知を別紙1のとおり改正し、平成29年4月1日から適用することとしたので通知する。

また、改正の概要は別紙2のとおりであるので、御了知いただきたい。

貴職におかれては御了知のうえ、貴管内関係者及び関係団体に対する周知方につき配慮されたい。

健 発 1112 第 1 号
平成 26 年 11 月 12 日

[一部改正] 平成 27 年 2 月 2 日 健発 0202 第 10 号
 平成 27 年 5 月 13 日 健発 0513 第 1 号
 平成 29 年 3 月 31 日 健発 0331 第 5 号

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚 生 労 働 省 健 康 局 長

指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年法律第 50 号。以下「法」という。）第 5 条第 1 項に規定する指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準（以下、「診断基準」という。）及び法第 7 条第 1 項第 1 号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（以下「重症度分類等」という。）の具体的な運用基準を別添のとおり定め、平成 27 年 1 月 1 日から適用することとしたので通知する。ただし、同法の施行前の準備のために使用することは差し支えない。

(別紙2) 改正の概要

要再確認：改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病

要追加情報：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

告示 番号	疾患名	主な改正内容	改正理由	要 再確認	要 追加情報
2	筋萎縮性側索硬化症	「診断基準」の(3)鑑別診断の③筋疾患に、「封入体筋炎」を追加	疫学、初期症状、嚥下障害、針筋電図所見が類似しており、誤診される場合があるため。	-	-
3	脊髄性筋萎縮症	・「診断基準」に「遺伝学的検査」の項目を追加 ・「診断のカテゴリー」を遺伝学的検査を考慮したものに改定	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	-	-
4	原発性側索硬化症	「診断基準」のA.臨床像及び「診断」を明確化	「通常は」を削除して明確化するため。	-	-
7	大脳皮質基底核変性症	「診断基準」1. 主要項目、(4)除外すべき疾患および検査所見の一部を削除	一般的には実施されていない検査のため。	要	-
9	神経有棘赤血球症	・臨床診断例での診断を可能とする変更 ・「診断基準」に「鑑別診断」、「診断のカテゴリー」の項目を追加	遺伝子変異の有無にかかわらず、家族歴で代用できるため。	要	要
11	重症筋無力症	・自己抗体陽性を重視する等の「診断基準」の改訂 ・「診断基準」の「自覚症状」と「理学所見」を統合・整理し「症状」とし、易疲労性と日内変動を必須にした。 ・検査名の一部変更、追加 ・鑑別診断の追加 ・診断のカテゴリー（旧診断の判断）の変更	症状を整理。また、現在一般的に用いられる検査名に修正するなど、最新の診断基準へ改訂するもの。	要	要
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	・「診断基準」に「支持的診断所見」の項目を追加 ・鑑別診断の追加と記載の明確化	CIDPに特化した記載から、MMNに関する診断も充実させ、鑑別を明確化するため。	要	要
17	多系統萎縮症	・「診断基準」の「主要症候」内の記載順を変更し、認知機能・精神症状の項目を追加 ・診断のカテゴリーのPossible MSAの記載の明確化 ・Possible MSAを認定対象に変更	「診断基準」を明確化するため。 Possibleが臨床診断例であり、それに沿った修正	要	-
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	「診断基準」の主要項目及び診断のカテゴリーに、痙性対麻痺を追加	診断基準における痙性対麻痺の部分を明確化するため。	-	-
22	もやもや病	「診断基準」に参照としてもやもや血管の画像等を挿入	診断基準を明確化するため。	-	-
24	亜急性硬化性全脳炎	「診断のカテゴリー（旧診断基準）」について、髄液中麻疹抗体を重視する等の改訂	診断基準を臨床現場の実情に合わせて明確化するため。	要	要
26	HTLV-1関連脊髄症	「診断基準」の主要項目から「膀胱直腸障害を伴う」を削除し、参考事項に急速進行例を追加	「HAM診療マニュアル第2版」と整合性を確保するため。	要	-
27	特発性基底核石灰化症	「診断基準」について、特発性基底核石灰化症(IBGC)と、家族性特発性基底核石灰化症(FIBGC)を明確化し、極めて稀な酵素欠損症等を鑑別診断から削除し、原因遺伝子を追加	最新の知見に基づき修正するもの。	要	-
36	表皮水疱症	キンドラー症候群の記載の変更	診断基準の明確化	要	要
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	「診断基準」の症状を明確化し、主要項目に病理診断と鑑別診断を追加	ガイドラインに沿った診断基準の修正	要	要
39	中毒性表皮壊死症	「診断基準」の症状を明確化し、主要所見に鑑別診断を追加	ガイドラインに沿った診断基準の修正	要	要
47	パージャール病	「診断基準」について、発症時に糖尿病等の併発疾病がないことを必須とすることを明確化	判定時期の明確化	要	-
56	パーチェット病	「重症度分類」から知能低下の有無及び死亡の記載を削除	慢性進行型神経パーチェット病は、知能低下の有無を問わず、重症病型であるため。	要	-
57	特発性拡張型心筋症	「診断のカテゴリー」の追加	診断基準の明確化	-	-
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	「重症度分類」の注について記載変更	「発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参照ガイド平成26年度改訂版」と整合性を確保するため。	要	-
63	特発性血小板減少性紫斑病	・「診断基準」の病型鑑別を削除 ・「重症度分類」2種類のうち、「重症度区分」の削除	診断基準及び重症度分類を明確化するため。	-	-
64	血栓性血小板減少性紫斑病	「診断基準」について、客観的指標であるADAMTS 13活性が10%未満に減少している症例を重視する内容に改訂	国際的な診断基準にならうため。	要	-
65	原発性免疫不全症候群	「診断基準」1. (1) ⑤ 原発性食細胞機能不全症および欠損症のうち、VI. 慢性肉芽腫症の基準を改訂	慢性肉芽腫症の診断基準の明確化	-	-
84	サルコイドーシス	・「診断基準」を臨床症状、特徴的検査所見、臓器病変を強く示唆する臨床所見、鑑別診断、病理学的所見に整理し、診断基準を明確化 ・鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	ガイドラインに沿った診断基準の修正 93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	要	-
86	肺動脈性肺高血圧症	鑑別診断の追加	診断基準の明確化	-	要
92	特発性門脈圧亢進症	鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	-	-
93	原発性胆汁性胆管炎 (原発性胆汁性肝硬変)	告示病名の変更（旧病名を（ ）で併記）	病名の適正化	-	-
97	潰瘍性大腸炎	重症度分類に「顕血便の判定」を追記	重症度分類の明確化	-	-

告示 番号	疾患名	主な改正内容	改正理由	要 再確認	要 追加情報
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	「診断基準」について、腸管全層生検が困難な場合に、シネMRI又は消化管内圧検査による確認（注2）を追加	小児例の半数を占める新生児期に、生検を行うことは困難であるため。	要	-
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、CREBBP遺伝子・EP300遺伝子等の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	要	-
105	チャージ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、原因遺伝子（CHD7 遺伝子）の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	要	-
109	非典型溶血性尿毒症症候群	・補体制御異常によるaHUSのみを「補体関連HUS（=aHUS）」とする等の改訂 ・「診断基準」で二次性TMAを除くことを明確にし、「鑑別疾患」も明確化 ・「重症度分類」に慢性腎臓病を追加	2016年2月に日本腎臓学会／日本小児科学会から公表された新しい診断基準との整合性を確保するため。	要	要
116	アトピー性育髄炎	「診断のカテゴリー」のProbable Bを「絶対基準＋相対基準のうち2個以上」に変更	国際基準に沿った診断基準の修正	-	-
119	アイザックス症候群	「診断基準」の主要症状Aにニューロミオニアの文言を追加	診断基準の明確化	要	要
120	遺伝性ジストニア	小児交互性片麻痺の病型を追加	指定難病の新たな指定に伴う改定	要	要
138	神経細胞移動異常症	・「鑑別診断」から厚脳回を削除 ・「遺伝学的検査」からGPR65を削除 ・「その他の画像所見」の項目を注に追加	厚脳回は信号異常は伴わず、信号異常を伴う（限局性）皮質異形成と鑑別することは適切ではないため。 GPR56の変異頻度は他に比して低く、検索の必要性が低い ため。 その他の画像所見を追記することによる明確化	要	要
158	結節性硬化症	「診断基準」の「腎血管筋脂肪腫」を「血管筋脂肪腫」に変更	国際基準に沿った診断基準の修正	要	要
167	マルファン症候群	・成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正 ・「診断基準」の遺伝子検査の項目を5から6に増加	・大動脈瘤破裂や大動脈解離に関連した心疾患や、これらを来さなくても、大動脈弁閉鎖不全などにより呈する心不全を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。 ・国際基準、ガイドラインに沿った診断基準の修正	要	要
168	エーラス・ダンロス症候群	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正	動脈合併症や臓器破裂に関連した心疾患を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。	要	要
171	ウィルソン病	・「診断基準」のうち、検査所見に、「4. 肝銅含量を測っていない場合、肝生検組織で銅染色 陽性1点」を追加 ・鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	・肝銅含量検査を、肝生検組織検査で代用できるため。 ・93.原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	要	要
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	「重症度分類」のうち、「管理区分重症度」の項目に、「6分間歩行試験で、SpO2 90%未満」を追加	特発性間質性肺炎等他の呼吸器系疾病の「管理区分重症度」の項目と整合性を確保するため。	要	要
230	肺胞低換気症候群	・「診断基準」の「検査所見」でPhenotypeA、Bの記載の明確化。 ・「鑑別診断」の疾病のうち、肺の器質的疾患（COPD）、睡眠時無呼吸症候群（SAS）等に（単独）と追加	診断基準を明確化するため。 AHSは、COPDやSAS等に合併する場合があるが、それらの疾病とは異なることを明確化するため。	要	-
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	「診断基準」及び「重症度分類」から「低カルシウム血症」を削除	2015年11月に日本内分泌学会から公表された「くる病・骨軟化症の診断マニュアル」を踏まえると、ビタミンD抵抗性くる病・骨軟化症の診断には不要であるため。	要	-
254	ボルフィリン症	「重症度分類」に「⑧急性間欠性ボルフィリン症、遺伝性コプロボルフィリン症、異型ボルフィリン症については、脱力、意識障害、球麻痺症状、低ナトリウム血症を認める場合。」を追加	生命を脅かし、重症と判断できる症状であるため。	要	要
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	「診断基準」のうち「遺伝子検査」に、「ピオチナーゼ欠損症ではBTD遺伝子変異の検出も有用である。」との記載を追加	ピオチナーゼ欠損症の確定診断に、従来のピオチナーゼ酵素活性測定に加えて、遺伝子変異解析を追加し、診断を明確化するため。	要	要
256	筋型糖原病	「重症度分類」のVに、障害臓器として「筋肉」を追加	重症度分類を明確化するため。	要	要
271	強直性脊椎炎	「鑑別診断」から線維筋痛症及び慢性疼痛を削除	ともに客観的診断基準が存在しないため。	要	要
285	ファンconi貧血	「診断基準」の遺伝子検査の項目を16から19に増加	ガイドラインに沿った修正	要	要
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・病名変更 ・後天性血友病A（自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症）と自己免疫性von Willebrand病の新規病型の追加	指定難病の新たな指定に伴う改定	要	要
300	IgG4関連疾患	「重症度分類」の記載を明確化	重症度分類の明確化	要	要
301	黄斑ジストロフィー	・「診断基準」のA.症状に、「視力低下の程度は問わない」を追加 ・「診断のカテゴリー」に「・B項目の4項目をすべて全て満たし…」を追加	黄斑部に、両眼性・対称性に萎縮病巣が見られ、電気生理学的検査でも異常があり、黄斑ジストロフィーは確定であっても、初期には視力が保たれているものがあるため。	要	-

健難発 0331 第 1 号
平成 29 年 3 月 31 日

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局難病対策課長
（ 公 印 省 略 ）

「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年度法律第50号。以下「法」という。）第6条第1項に規定する診断書（以下「臨床調査個人票」という。）の記載項目等については、難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号）第14条において定めており、この診断書の様式については、「指定難病に係る臨床調査個人票について」（平成26年11月12日付け健疾発1112第1号厚生労働省健康局疾病対策課長通知。以下「課長通知」という。）において、法第5条第1項に基づき厚生労働大臣が定める指定難病ごとに示している。

今般、「難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第7条第1項第1号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度の一部を改正する件」（平成29年厚生労働省告示第124号）による指定難病の追加等に伴い、課長通知を別添のとおり改正し、平成29年4月1日から適用することとしたので通知する。

なお、平成29年4月1日以降に、法第6条に基づく支給認定の申請を行う場合に、指定難病の患者又はその保護者が旧臨個票（本通知による改正前の課長通知及び「指定難病に係る臨床調査個人票（更新）について」（平成27年3月17日付け健疾発0317第1号）による臨床調査個人票をいう。）を添付して提出された場合には、これを使用することも差し支えないものとするが、支給認定の基準については、別途通知する『「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について』（平成29年3月31日付け健発0331第5号厚生労働省健康局長通知）による改正後の「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日付け健発1112第1号厚生労働省健康局長通知）によることとなることに留意されたい。

また、「指定難病に係る臨床調査個人票（更新）について」（平成27年3月17日付け健疾発0317第1号）は廃止する。

本通知は、地方自治法（昭和22年法律第67号）第245条の4第1項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。

事 務 連 絡
平成 29 年 3 月 31 日

各都道府県難病対策担当課 御中

厚生労働省健康局難病対策課

「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正に伴う審査等の取扱いについて

難病対策の推進につきましては、平素より格別の御協力をいただき厚く御礼申し上げます。

さて、今般「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について（平成 29 年 3 月 31 日付け健難発 0331 第 1 号厚生労働省健康局難病対策課長通知。以下「改正課長通知」という。）により、「指定難病に係る臨床調査個人票について」（平成 26 年 11 月 12 日付け健疾発 1112 第 1 号厚生労働省健康局疾病対策課長通知）を全面的に改正し、平成 29 年 4 月 1 日から適用することとしましたが、同日以降に、指定難病の患者又はその保護者が改正課長通知による改正及び廃止前の臨床調査個人票（以下「改正前臨個票」という。）を使用して支給認定・更新の申請をすることが考えられます。その場合の取扱いについて、下記のとおりお知らせいたします。

記

1. 臨床調査個人票の取扱いについて

指定難病に係る臨床調査個人票（以下「臨個票」という。）は、平成 29 年 3 月 31 日に改正課長通知により改正されているため、当該改正後の臨個票（以下「改正後臨個票」という。）を使用することを原則とする一方で、改正後臨個票の適用の日から 1 年間（ただし、当該期間中における最初の支給認定・更新申請時に限る。）は、指定難病の患者又はその保護者から、改正前臨個票を添付して支給認定・更新申請があった場合には、当該改正前臨個票を使用して差し支えないものとします。

これは、改正後臨個票の適用前に難病指定医等により診断を受け、改正前臨個票を作成したが、都道府県に対する申請は同年 4 月 1 日以降になるケース等が想定されることから、申請者の負担を考慮して認めるものです。

2. 支給認定審査の基準について

前記 1 のとおり、改正前臨個票で支給認定・更新の申請がされた場合に適用すべき診断基準等は、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について」

（平成 29 年 3 月 31 日付け健発 0331 第 5 号厚生労働省健康局長通知）による改正後の「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成 26 年 11 月 12 日付け健発 1112 第 1 号厚生労働省健康局長通知）（以下「改正後診断基準」という。）が適用されます。

しかし、今回の改正は、その前後において、医学的見地から検討した結果、対象者の支給認定審査の結果、認定範囲を広めることはあるが狭めることはないと考えているので、改正前臨個票を使用して支給認定・更新の申請がされた場合は、その支給認定審査について、改正前の診断基準等を適用して審査を行って認定することも差し支えありません。

ただし、この場合、改正前診断基準で不認定とされても、改正後診断基準で認定要件を満たす可能性が否定できない指定難病があることから、これらの疾病の難病患者について、改正前診断基準で不認定となる可能性がある場合には、改正後診断基準に照らして支給認定審査を行い、改正後診断基準で必要となる新たな検査項目の検査結果等を取り寄せるか、それがない場合には追加で検査結果を提出する意向を申請者に確認した上で、審査結果を出す必要があることにご留意ください。

別添に「診断基準等を改正した指定難病の一覧及び改正内容等について」を添付しており、「改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病」及び「改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病」を一覧にしているので、こちらをご参照いただき、取扱いに遺漏なきようお願いいたします。

診断基準等を改正した指定難病の一覧及び改正内容等について（軽微なものを除く。）

要再確認：改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病

要追加情報：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

告示 番号	疾患名	主な改正内容	改正理由	要 再確認	要 追加情報
2	筋萎縮性側索硬化症	「診断基準」の（３）鑑別診断の③筋疾患に、「封入体筋炎」を追加	疫学、初期症状、嚥下障害、針筋電図所見が類似しており、誤診される場合があるため。	-	-
3	脊髄性筋萎縮症	・「診断基準」に「遺伝学的検査」の項目を追加 ・「診断のカテゴリー」を遺伝学的検査を考慮したものに改定	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	-	-
4	原発性側索硬化症	「診断基準」のA.臨床像及び「診断」を明確化	「通常は」を削除して明確化するため。	-	-
7	大脳皮質基底核変性症	「診断基準」１．主要項目、（４）除外すべき疾患および検査所見の一部を削除	一般的には実施されていない検査のため。	要	-
9	神経有棘赤血球症	・臨床診断例での診断を可能とする変更 ・「診断基準」に「鑑別診断」、「診断のカテゴリー」の項目を追加	遺伝子変異の有無にかかわらず、家族歴で代用できるため。	要	要
11	重症筋無力症	・自己抗体陽性を重視する等の「診断基準」の改訂 ・「診断基準」の「自覚症状」と「理学所見」を統合・整理し「症状」とし、易疲労性と日内変動を必須にした。 ・検査名の一部変更、追加 ・鑑別診断の追加 ・診断のカテゴリー（旧診断の判断）の変更	症状を整理。また、現在一般的に用いられる検査名に修正するなど、最新の診断基準へ改訂するもの。	要	要
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	・「診断基準」に「支持的診断所見」の項目を追加 ・鑑別診断の追加と記載の明確化	CIDPに特化した記載から、MMNに関する診断も充実させ、鑑別を明確化するため。	要	要
17	多系統萎縮症	・「診断基準」の「主要症候」内の記載順を変更し、認知機能・精神症状の項目を追加 ・診断のカテゴリーのPossible MSAの記載の明確化 ・Possible MSAを認定対象に変更	「診断基準」を明確化するため。 Possibleが臨床診断例であり、それに沿った修正	要	-
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	「診断基準」の主要項目及び診断のカテゴリーに、痙性対麻痺を追加	診断基準における痙性対麻痺の部分を明確化するため。	-	-
22	もやもや病	「診断基準」に参照としてもやもや血管の画像等を挿入	診断基準を明確化するため。	-	-
24	亜急性硬化性全脳炎	「診断のカテゴリー（旧診断基準）」について、髄液中麻疹抗体を重視する等の改訂	診断基準を臨床現場の実情に合わせて明確化するため。	要	要
26	HTLV-1関連脊髄症	「診断基準」の主要項目から「膀胱直腸障害を伴う」を削除し、参考事項に急速進行例を追加	「HAM診療マニュアル第2版」と整合性を確保するため。	要	-
27	特発性基底核石灰化症	「診断基準」について、特発性基底核石灰化症(IBGC)と、家族性特発性基底核石灰化症(FIBGC)を明確化し、極めて稀な酵素欠損症等を鑑別診断から削除し、原因遺伝子を追加	最新の知見に基づき修正するもの。	要	-
36	表皮水疱症	キンドラー症候群の記載の変更	診断基準の明確化	要	要
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	「診断基準」の症状を明確化し、主要項目に病理診断と鑑別診断を追加	ガイドラインに沿った診断基準の修正	要	要
39	中毒性表皮壊死症	「診断基準」の症状を明確化し、主要所見に鑑別診断を追加	ガイドラインに沿った診断基準の修正	要	要
47	パージャール病	「診断基準」について、発症時に糖尿病等の併発疾病がないことを必須とすることを明確化	判定時期の明確化	要	-
56	パーチェット病	「重症度分類」から知能低下の有無及び死亡の記載を削除	慢性進行型神経パーチェット病は、知能低下の有無を問わず、重症病型であるため。	要	-
57	特発性拡張型心筋症	「診断のカテゴリー」の追加	診断基準の明確化	-	-
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	「重症度分類」の注について記載変更	「発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参照ガイド平成26年度改訂版」と整合性を確保するため。	要	-
63	特発性血小板減少性紫斑病	・「診断基準」の病型鑑別を削除 ・「重症度分類」2種類のうち、「重症度区分」の削除	診断基準及び重症度分類を明確化するため。	-	-
64	血栓性血小板減少性紫斑病	「診断基準」について、客観的指標であるADAMTS 13活性が10%未満に減少している症例を重視する内容に改訂	国際的な診断基準にならうため。	要	-
65	原発性免疫不全症候群	「診断基準」１．（１）⑤ 原発性食細胞機能不全症および欠損症のうち、Ⅵ. 慢性肉芽腫症の基準を改訂	慢性肉芽腫症の診断基準の明確化	-	-
84	サルコイドーシス	・「診断基準」を臨床症状、特徴的検査所見、臓器病変を強く示唆する臨床所見、鑑別診断、病理学的所見に整理し、診断基準を明確化 ・鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	ガイドラインに沿った診断基準の修正 93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	要	-
86	肺動脈性肺高血圧症	鑑別診断の追加	診断基準の明確化	-	要
92	特発性門脈圧亢進症	鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	-	-
93	原発性胆汁性胆管炎（原発性胆汁性肝硬変）	告示病名の変更（旧病名を（ ）で併記）	病名の適正化	-	-
97	潰瘍性大腸炎	重症度分類に「顕血便の判定」を追記	重症度分類の明確化	-	-

告示 番号	疾患名	主な改正内容	改正理由	要 再確認	要 追加情報
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	「診断基準」について、腸管全層生検査が困難な場合に、シネ M R I 又は消化管内圧検査による確認（注2）を追加	小児例の半数を占める新生児期に、生検を行うことは困難であるため。	要	-
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、C R E B B P 遺伝子・E P 3 0 0 遺伝子等の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	要	-
105	チャージ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、原因遺伝子（CHD7 遺伝子）の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	要	-
109	非典型溶血性尿毒症症候群	・補体制御異常によるaHUSのみを「補体関連HUS（=aHUS）」とする等の改訂 ・「診断基準」で二次性TMAを除くことを明確にし、「鑑別疾患」も明確化 ・「重症度分類」に慢性腎臓病を追加	2016年2月に日本腎臓学会／日本小児科学会から公表された新しい診断基準との整合性を確保するため。	要	要
116	アトピー性育髄炎	「診断のカテゴリー」のProbable Bを「絶対基準＋相対基準のうち2個以上」に変更	国際基準に沿った診断基準の修正	-	-
119	アイザックス症候群	「診断基準」の主要症状Aにニューロミオニアの文言を追加	診断基準の明確化	要	要
120	遺伝性ジストニア	小児交互性片麻痺の病型を追加	指定難病の新たな指定に伴う改定	要	要
138	神経細胞移動異常症	・「鑑別診断」から厚脳回を削除 ・「遺伝学的検査」からGPR65を削除 ・「その他の画像所見」の項目を注に追加	厚脳回は信号異常は伴わず、信号異常を伴う（限局性）皮質異形成と鑑別することは適切ではないため。 GPR56の変異頻度は他に比して低く、検索の必要性が低い ため。 その他の画像所見を追記することによる明確化	要	要
158	結節性硬化症	「診断基準」の「腎血管筋脂肪腫」を「血管筋脂肪腫」に変更	国際基準に沿った診断基準の修正	要	要
167	マルファン症候群	・成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正 ・「診断基準」の遺伝子検査の項目を5から6に増加	・大動脈瘤破裂や大動脈解離に関連した心疾患や、これらを来さなくても、大動脈弁閉鎖不全などにより呈する心不全を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。 ・国際基準、ガイドラインに沿った診断基準の修正	要	要
168	エーラス・ダンロス症候群	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正	動脈合併症や臓器破裂に関連した心疾患を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。	要	要
171	ウィルソン病	・「診断基準」のうち、検査所見に、「4. 肝銅含量を測っていない場合、肝生検組織で銅染色 陽性1点」を追加 ・鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	・肝銅含量検査を、肝生検組織検査で代用できるため。 ・93.原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	要	要
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	「重症度分類」のうち、「管理区分重症度」の項目に、「6分間歩行試験で、SpO2 90%未満」を追加	特発性間質性肺炎等他の呼吸器系疾病の「管理区分重症度」の項目と整合性を確保するため。	要	要
230	肺胞低換気症候群	・「診断基準」の「検査所見」でPhenotypeA、Bの記載の明確化。 ・「鑑別診断」の疾病のうち、肺の器質的疾患（COPD）、睡眠時無呼吸症候群（SAS）等に（単独）と追加	診断基準を明確化するため。 AHSは、COPDやSAS等に合併する場合があるが、それらの疾病とは異なることを明確化するため。	要	-
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	「診断基準」及び「重症度分類」から「低カルシウム血症」を削除	2015年11月に日本内分泌学会から公表された「くる病・骨軟化症の診断マニュアル」を踏まえると、ビタミンD抵抗性くる病・骨軟化症の診断には不要であるため。	要	-
254	ボルフィリン症	「重症度分類」に「⑧急性間欠性ボルフィリン症、遺伝性コプロボルフィリン症、異型ボルフィリン症については、脱力、意識障害、球麻痺症状、低ナトリウム血症を認める場合。」を追加	生命を脅かし、重症と判断できる症状であるため。	要	要
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	「診断基準」のうち「遺伝子検査」に、「ピオチナーゼ欠損症ではBTD遺伝子変異の検出も有用である。」との記載を追加	ピオチナーゼ欠損症の確定診断に、従来のピオチナーゼ酵素活性測定に加えて、遺伝子変異解析を追加し、診断を明確化するため。	要	要
256	筋型糖原病	「重症度分類」のVに、障害臓器として「筋肉」を追加	重症度分類を明確化するため。	要	要
271	強直性脊椎炎	「鑑別診断」から線維筋痛症及び慢性疼痛を削除	ともに客観的診断基準が存在しないため。	要	要
285	ファンconi貧血	「診断基準」の遺伝子検査の項目を16から19に増加	ガイドラインに沿った修正	要	要
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・病名変更 ・後天性血友病A（自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症）と自己免疫性von Willebrand病の新規病型の追加	指定難病の新たな指定に伴う改定	要	要
300	IgG4関連疾患	「重症度分類」の記載を明確化	重症度分類の明確化	要	要
301	黄斑ジストロフィー	・「診断基準」のA.症状に、「視力低下の程度は問わない」を追加 ・「診断のカテゴリー」に「・B項目の4項目をすべて全て満たし…」を追加	黄斑部に、両眼性・対称性に萎縮病巣が見られ、電気生理学的検査でも異常があり、黄斑ジストロフィーは確定であっても、初期には視力が保たれているものがあるため。	要	-

事 務 連 絡
平成 2 9 年 3 月 3 1 日

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康局疾病対策課

難病の患者に対する医療費助成制度の周知について

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 2 6 年法律第 5 0 号）に基づく指定難病について、平成 2 9 年 4 月より新たに 2 4 疾病が追加され、計 3 3 0 疾病となりました。

つきましては、指定難病の対象疾病の拡大について、広く制度の周知を図る必要があるため、貴会会員の方々に対し、別添リーフレットを配布いただきますよう、特段のご配慮をいただきますようお願いいたします。

なお、本リーフレットにつきましては、厚生労働省HPからダウンロードすることが可能となっておりますので、併せてお知らせいたします。

○厚生労働省HPアドレス（「難病対策」で検索可能です。）

http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/index.html

連絡先

厚生労働省健康局疾病対策課難病医療係

神田、倉澤

T e l : 03-5253-1111 (内 2355)

E-mail : nanbyou22@mhlw.go.jp

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 3/3

(告示番号)		(告示番号)				
ち	単心室症	210	フェニルケトン尿症	240		
	弾性線維性仮性黄色腫	166	複合カルボキシラーゼ欠損症	255		
	胆道閉鎖症	296	副甲状腺機能低下症	235		
	遅発性内リンパ水腫	305	副腎白質ジストロフィー	20		
	チャージ症候群	105	副腎皮質刺激ホルモン不応症	237		
て	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	134	ブラウ症候群	110		
	中毒性表皮壊死症	39	ブラダー・ウィリ症候群	193		
	腸管神経節細胞僅少症	101	プリオン病	23		
	TNF受容体関連周期性症候群	108	プロピオン酸血症	245		
	低ホスファターゼ症	172	へ	閉塞性細気管支炎	228	
天疱瘡	35	ベーチェット病		56		
と	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123		ベスレムミオパシー	31	
	特発性拡張型心筋症	57		ペリー症候群	126	
	特発性間質性肺炎	85		ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	234	
	特発性基底核石灰化症	27	片側巨脳症	136		
	特発性血小板減少性紫斑病	63	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149		
な	特発性大腿骨頭壊死症	71	ほ	発作性夜間ヘモグロビン尿症	62	
	特発性門脈圧亢進症	92		ポルフィリン症	254	
	特発性後天性全身性無汗症	163		ま	マリネスコ・シェーグレン症候群	112
	ドラベ症候群	140			マルファン症候群	167
	に	中條・西村症候群			268	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー
那須・ハコラ病		174	慢性血栓塞栓性肺高血圧症		88	
軟骨無形成症		276	慢性再発性多発性骨髄炎		270	
難治頻回部分発作重積型急性脳炎		153	慢性特発性偽性腸閉塞症	99		
22q11.2欠失症候群		203	み	ミオクロニー欠神てんかん	142	
乳幼児肝巨大血管腫	295	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		143		
尿素サイクル異常症	251	ミトコンドリア病		21		
ぬ	ヌーナン症候群	195		む	無脾症候群	189
	の 脳髄黄色腫症	263			無βリポタンパク血症	264
	脳表ヘモジデリン沈着症	122	め		メーブルシロップ尿症	244
	膿疱性乾癬(汎発型)	37			メチルマロン酸血症	246
	嚢胞性線維症	299			メビウス症候群	133
は	パーキンソン病	6		メンケス病	169	
	バージャー病	47		も	網膜色素変性症	90
	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	87	もやもや病		22	
	肺動脈性肺高血圧症	86	モワット・ウィルソン症候群		178	
	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	229	や		ヤング・シンブソン症候群	196
肺胞低換気症候群	230	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん			148	
パッド・キアリ症候群	91	ゆ		よ 4p欠失症候群	198	
ハンチントン病	8			ら	ライソゾーム病	19
ひ	PCDH19関連症候群				152	ラスムッセン脳炎
	肥厚性皮膚骨膜症		165		ランドウ・クレフナー症候群	155
	非ジストロフィー性ミオトニー症候群		114		り	リジン尿性蛋白不耐症
	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124	両大血管右室起始症			216
	肥大型心筋症	58	リンパ脈管筋腫症	89		
ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	239	リンパ管腫症／ゴーハム病	277			
ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	238	る	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	162		
ビッカースタッフ脳幹脳炎	128		ルビンシュタイン・ティビ症候群	102		
非典型溶血性尿毒症症候群	109		れ	レーベル遺伝性視神経症	302	
非特異性多発性小腸潰瘍症	290			レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	259	
皮膚筋炎／多発性筋炎	50			レット症候群	156	
表皮水疱症	36	レノックス・ガストー症候群		144		
ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	291	ろ		ロスモンド・トムソン症候群	186	
ふ	ファイファー症候群		183	肋骨異常を伴う先天性側弯症	273	
	ファロー四徴症		215			
	ファンconi貧血		285			
	封入体筋炎		15			

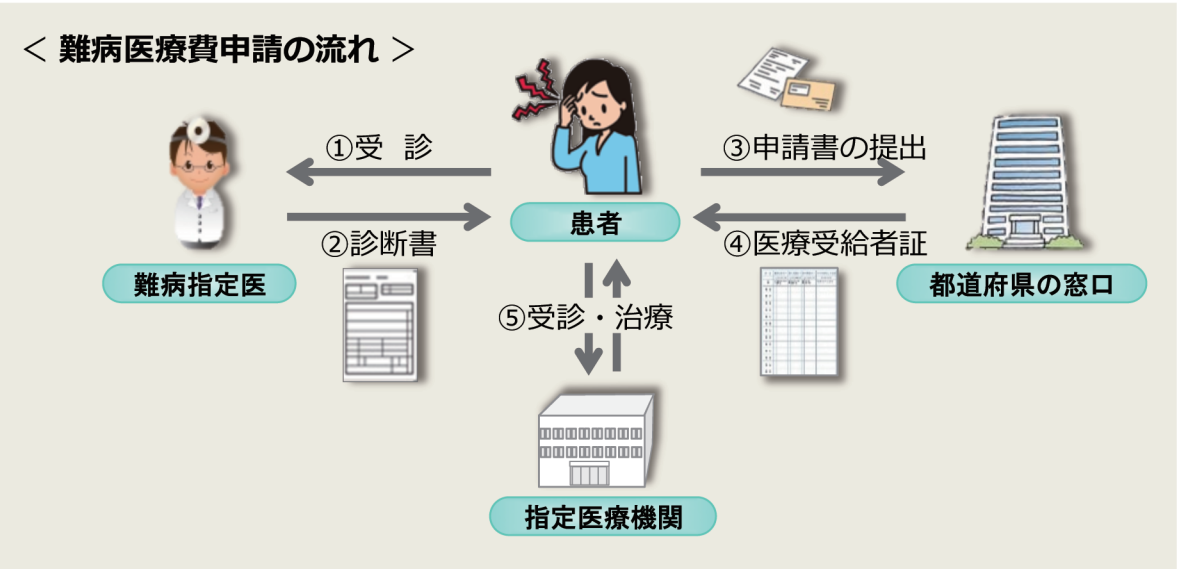
難病と診断された皆さまへ

難病にかかる医療費の助成が受けられます

- ◆ 難病医療費助成制度の対象疾病（指定難病）は
平成29年4月から **330疾病** に拡大しています。
 - ◆ 指定難病に関する情報については、「**難病情報センター**」のホームページをご覧ください。<http://www.nanbyou.or.jp/>

難病情報センター 検索
 - ・ 都道府県ごとの申請窓口
 - ・ 都道府県ごとの難病指定医や難病指定医療機関
 - ・ 指定難病の疾病概要や診断基準
- などが掲載されています。

申請について



- ◆ 申請方法について詳しくは、お住まいの都道府県の窓口にお問い合わせください。
 - ◆ 医療費助成の申請の際には次の書類が必要となります。
 - ① 診断書（臨床調査個人票）
 - ② 申請書（指定難病医療費支給認定用）
 - ③ 公的医療保険の被保険者証のコピー
 - ④ 市町村民税の課税状況の確認書類
 - ⑤ 世帯全員の住民票の写し
- なお、都道府県の窓口から申請者（患者など）に対して、①から⑤以外の書類の提出を求める場合があります。

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 1／3

平成29年 4月から対象となった疾病 (24疾病／告示番号307～330)	
	告示番号
カナバン病	307
進行性白質脳症	308
進行性ミオクローヌステんかん	309
先天異常症候群	310
先天性三尖弁狭窄症	311
先天性僧帽弁狭窄症	312
先天性肺静脈狭窄症	313
左肺動脈右肺動脈起始症	314
ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) ／LMX1B関連腎症	315
カルニチン回路異常症	316
三頭酵素欠損症	317
シトリン欠損症	318
セピアペテリン還元酵素(SR)欠損症	319
先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI) 欠損症	320
非ケトーシス型高グリシン血症	321
βーケチオラーゼ欠損症	322
芳香族Lーアミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323
メチルグルタコン酸尿症	324
遺伝性自己炎症疾患	325
大理石骨病	326
特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	327
前眼部形成異常	328
無虹彩症	329
先天性気管狭窄症	330

上記以外の306疾病 (あいうえお順)	
	告示番号
あ	アイカルディ症候群
	アイザックス症候群
	IgA 腎症
	IgG4関連疾患
	亜急性硬化性全脳炎
	悪性関節リウマチ
	アジソン病
	アッシャー症候群
	アトピー性脊髄炎
	アペール症候群
	アラジール症候群
	有馬症候群
	α1ーアンチトリプシン欠乏症
	アルポート症候群
い	アレキサンダー病
	アンジェルマン症候群
	アントレー・ピクスラー症候群
	イソ吉草酸血症
	一次性ネフローゼ症候群
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
	1p36欠失症候群
	遺伝性ジストニア
	遺伝性周期性四肢麻痺
	遺伝性膀胱炎
う	遺伝性鉄芽球性貧血
	VATER症候群

	(告示番号)
え	ウィーバー症候群
	ウィリアムズ症候群
	ウィルソン病
	ウエスト症候群
	ウェルナー症候群
	ウォルフラム症候群
	ウルリッヒ病
	HTLV-1関連脊髄症
	ATRーX症候群
	エーラス・ダンロス症候群
お	エプスタイン症候群
	エプスタイン病
	エマヌエル症候群
	遠位型ミオパチー
	黄色靱帯骨化症
	黄斑ジストロフィー
	大田原症候群
	オクシピタル・ホーン症候群
	オスラー病
	カーニー複合
か	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
	潰瘍性大腸炎
	下垂体性ADH分泌異常症
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	下垂体性TSH分泌亢進症
	下垂体性PRL分泌亢進症
	下垂体前葉機能低下症
	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
	家族性地中海熱
き	家族性良性慢性天疱瘡
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	歌舞伎症候群
	ガラクトース-1ーリン酸ウリジルトランスフェラー ゼ欠損症
	肝型糖原病
	間質性膀胱炎(ハンナ型)
	環状20番染色体症候群
	完全大血管転位症
	眼皮膚白皮症
	偽性副甲状腺機能低下症
く	ギャロウェイ・モワト症候群
	球脊髄性筋萎縮症
	急速進行性糸球体腎炎
	強直性脊椎炎
	巨細胞性動脈炎
	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
	筋萎縮性側索硬化症
こ	筋型糖原病
	筋ジストロフィー
	クッシング病
	クリオピリン関連周期熱症候群
	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	クルーゾン症候群
	175
	179
	171
	145
け	ウェルナー症候群
	ウォルフラム症候群
	ウルリッヒ病
	233
	29
	26
	180
	168
	287
	217
お	エマヌエル症候群
	204
	30
	68
	301
	146
	170
	227
	232
	141
か	潰瘍性大腸炎
	97
	72
	76
	77
	73
	74
	78
	79
	266
き	家族性良性慢性天疱瘡
	161
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	269
	歌舞伎症候群
	187
	ガラクトース-1ーリン酸ウリジルトランスフェラー ゼ欠損症
	258
	肝型糖原病
	257
こ	間質性膀胱炎(ハンナ型)
	226
	環状20番染色体症候群
	150
	完全大血管転位症
	209
	眼皮膚白皮症
	164
	偽性副甲状腺機能低下症
	236
お	ギャロウェイ・モワト症候群
	219
	球脊髄性筋萎縮症
	1
	急速進行性糸球体腎炎
	220
	強直性脊椎炎
	271
	巨細胞性動脈炎
	41
け	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
	279
	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
	280
	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	100
	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
	278
	筋萎縮性側索硬化症
	2
こ	筋型糖原病
	256
	筋ジストロフィー
	113
	75
	106
	281
	181
	175
	179
え	ウィルソン病
	171
	ウエスト症候群
	145
	ウェルナー症候群
	191
	ウォルフラム症候群
	233
	ウルリッヒ病
	29
え	HTLV-1関連脊髄症
	26
	ATRーX症候群
	180
	エーラス・ダンロス症候群
	168
	エプスタイン症候群
	287
	エプスタイン病
	217
お	エマヌエル症候群
	204
	遠位型ミオパチー
	30
	黄色靱帯骨化症
	68
	黄斑ジストロフィー
	301
	大田原症候群
	146
お	オクシピタル・ホーン症候群
	170
	オスラー病
	227
	カーニー複合
	232
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
	141
	潰瘍性大腸炎
	97
か	下垂体性ADH分泌異常症
	72
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	76
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	77
	下垂体性TSH分泌亢進症
	73
	下垂体性PRL分泌亢進症
	74
か	下垂体前葉機能低下症
	78
	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
	79
	家族性地中海熱
	266
	家族性良性慢性天疱瘡
	161
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	269
き	歌舞伎症候群
	187
	ガラクトース-1ーリン酸ウリジルトランスフェラー ゼ欠損症
	258
	肝型糖原病
	257
	間質性膀胱炎(ハンナ型)
	226
	環状20番染色体症候群
	150
き	完全大血管転位症
	209
	眼皮膚白皮症
	164
	偽性副甲状腺機能低下症
	236
	ギャロウェイ・モワト症候群
	219
	球脊髄性筋萎縮症
	1
こ	急速進行性糸球体腎炎
	220
	強直性脊椎炎
	271
	巨細胞性動脈炎
	41
	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
	279
	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
	280
こ	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	100
	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
	278
	筋萎縮性側索硬化症
	2
	筋型糖原病
	256
	筋ジストロフィー
	113
こ	クッシング病
	75
	クリオピリン関連周期熱症候群
	106
	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	281
	クルーゾン症候群
	181
	175
	179
え	ウィルソン病
	171
	ウエスト症候群
	145
	ウェルナー症候群
	191
	ウォルフラム症候群
	233
	ウルリッヒ病
	29
え	HTLV-1関連脊髄症
	26
	ATRーX症候群
	180
	エーラス・ダンロス症候群
	168
	エプスタイン症候群
	287
	エプスタイン病
	217
お	エマヌエル症候群
	204
	遠位型ミオパチー
	30
	黄色靱帯骨化症
	68
	黄斑ジストロフィー
	301
	大田原症候群
	146
お	オクシピタル・ホーン症候群
	170
	オスラー病
	227
	カーニー複合
	232
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
	141
	潰瘍性大腸炎
	97
か	下垂体性ADH分泌異常症
	72
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	76
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	77
	下垂体性TSH分泌亢進症
	73
	下垂体性PRL分泌亢進症
	74
か	下垂体前葉機能低下症
	78
	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
	79
	家族性地中海熱
	266
	家族性良性慢性天疱瘡
	161
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	269
き	歌舞伎症候群
	187
	ガラクトース-1ーリン酸ウリジルトランスフェラー ゼ欠損症
	258
	肝型糖原病
	257
	間質性膀胱炎(ハンナ型)
	226
	環状20番染色体症候群
	150
き	完全大血管転位症
	209
	眼皮膚白皮症
	164
	偽性副甲状腺機能低下症
	236
	ギャロウェイ・モワト症候群
	219
	球脊髄性筋萎縮症
	1
こ	急速進行性糸球体腎炎
	220
	強直性脊椎炎
	271
	巨細胞性動脈炎
	41
	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
	279
	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
	280
こ	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	100
	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
	278
	筋萎縮性側索硬化症
	2
	筋型糖原病
	256
	筋ジストロフィー
	113
こ	クッシング病
	75
	クリオピリン関連周期熱症候群
	106
	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	281
	クルーゾン症候群
	181
	175
	179
え	ウィルソン病
	171
	ウエスト症候群
	145
	ウェルナー症候群
	191
	ウォルフラム症候群
	233
	ウルリッヒ病
	29
え	HTLV-1関連脊髄症
	26
	ATRーX症候群
	180
	エーラス・ダンロス症候群
	168
	エプスタイン症候群
	287
	エプスタイン病
	217
お	エマヌエル症候群
	204
	遠位型ミオパチー
	30
	黄色靱帯骨化症
	68
	黄斑ジストロフィー
	301
	大田原症候群
	146
お	オクシピタル・ホーン症候群
	170
	オスラー病
	227
	カーニー複合
	232
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
	141
	潰瘍性大腸炎
	97
か	下垂体性ADH分泌異常症
	72
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	76
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	77
	下垂体性TSH分泌亢進症
	73
	下垂体性PRL分泌亢進症
	74
か	下垂体前葉機能低下症
	78
	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
	79
	家族性地中海熱
	266
	家族性良性慢性天疱瘡
	161
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	269
き	歌舞伎症候群
	187
	ガラクトース-1ーリン酸ウリジルトランスフェラー ゼ欠損症
	258
	肝型糖原病
	257
	間質性膀胱炎(ハンナ型)
	226
	環状20番染色体症候群
	150
き	完全大血管転位症
	209
	眼皮膚白皮症
	164
	偽性副甲状腺機能低下症
	236
	ギャロウェイ・モワト症候群
	219
	球脊髄性筋萎縮症
	1
こ	急速進行性糸球体腎炎
	220
	強直性脊椎炎
	271
	巨細胞性動脈炎
	41
	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
	279
	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
	280
こ	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	100
	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
	278
	筋萎縮性側索硬化症
	2
	筋型糖原病
	256
	筋ジストロフィー
	113
こ	クッシング病
	75